



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Servisi

Olgu Sunumu

10 Mayıs 2019

Dr. İnci TAHSİN



OLGU

3 ay 25 günlük erkek hasta

YAKINMA

- Karında şişlik

ÖYKÜ

- G3P1Y1D1K1 olan 27 yaşındaki anneden 29+2 GH'da oligohidramniyoz nedeniyle C/S ile erkek bebek, 1540 gram, APGAR 4/8 doğmuş.
- 35 gün YDYBÜ'nde yatış öyküsü mevcut.
- Takiplerinde sıkıntı olmamış.

- Hasta karında şişlik şikayeti nedeniyle defalarca dış merkeze götürülmüş. İnfantil kolik olabileceği söylenmiş ve taburcu edilmiş.

- Karında şişlik nedeniyle Yenidoğan Poliklinik kontrolüne getirilen hastanın muayenesinde karında kitle tespit edilmesi üzerine Çocuk Acil Servisimize yönlendirilmiş.

ÖZGEÇMİŞ

- **Prenatal:**Fetal USG'de oligohidroamniyoz görülmüş.
- **Natal:** C/S ,29+2 GH'da,APGAR 4/8
- **Postnatal:** Solunum sıkıntısı nedeniyle entübe edilmiş, K vitamini ve göz bakımı yapılmış. YDYBÜ'ne yatırışı yapılmış.

SOYGEÇMİŞ

- **Anne:** 27 yaşında, sağ ve sağlıklı
- **Baba:** 28 yaşında, sağ ve sağlıklı
- Anne ve baba teyze çocukları
- Annenin 1 kez düşük ve 1 kez intrauterin ölüm öyküsü mevcut
- 1.çocuk : hastamız

FİZİK MUAYENE

- **Ateş:**36,7 °C
- **Nabız:** 126/dk (90-120/dk)
- **Solunum Sayısı:**52/dk (30-45)
- **Kan Basıncı:** 80/50
- **Kilo:** 3,5kg (50-75p) (düzeltilmiş yaşa göre)
- **Boy:** 54,5cm (>97p)

FİZİK MUAYENE

- Genel Durum:** İyi, bilinç açık
- Cilt:** Turgor tonus doğal.
- Kulak –burun-boğaz :**Orofarenks normal ve postnazal akıntı yok.
- Kardiyovasküler sistem:** Kalp sesleri ritmik, S1,S2 (+), üfürüm yok ,
taşipnesi mevcut
- Solunum sistemi :** Her iki hemitoraks solunuma eşit katılıyor,toraks deformitesi yok.Dinlemekle ral,ronkus, ekspiryumda uzama yok
- Gastrointestinal sistem:** Normoaktif barsak sesleri mevcut.Batın rahat, defans ve rebound yok, **umblikusa kadar uzanıp neredeyse batının tümünü kaplayan kitle**
- Nöromotor sistem:**Doğal, kas gücü normal,gelişimi yaşıyla uyumlu
- Genitoüriner sistem:**Görünümü doğal,haricen erkek

LABORATUVAR

WBC - 13,1 x10³/μL

NEU - 2,0 x10³/μL

LYM - 9,9 x10³/μL

RBC - 5,09 x10⁶/μL

HGB - 12,8 g/dL

HCT - 38,7 %

MCV - 76,1 fL

PLT - 265 x10³/μL

PY: Atipik hücre yok

LABORATUVAR

AKŞ - 74,0 mg/dL

Ürea - 67,47 mg/dL

Kreatinin - 0,59 mg/dL

BUN (Kan üre azotu) - 32 mg/dL

AST (SGOT) - 39,0 U/L

ALT (SGPT) - 19,3 U/L

GGT - 176 U/L

ALP- 372 U/L

LDH - 372 U/L

Bilirubin, Total - 0,63 mg/dL

Bilirubin, Direkt - 0,16 mg/dL

Protein, Total - 59,59 g/L

Albumin - 42,11 g/L

CRP - 4,66 mg/L

Na - 137,2 mmol/L

Potasyum (K) - 4,73 mmol/L

Klor (Cl) - 102,5 mmol/L

Kalsiyum - 10,6 mg/dL

Magnezyum (Mg) - 2,2 mg/dL

Fosfor (P) - 5,47 mg/Dl

Ürik asit - 5,54 mg/dL

TAM İDRAR ANALİZİ:

Renk - AÇIK SARI

Bulanıklık - BERRAK

pH - 5,5

Dansite - 1,009

Kan ++

Lökosit - NEGATİF(-)

Glukoz +

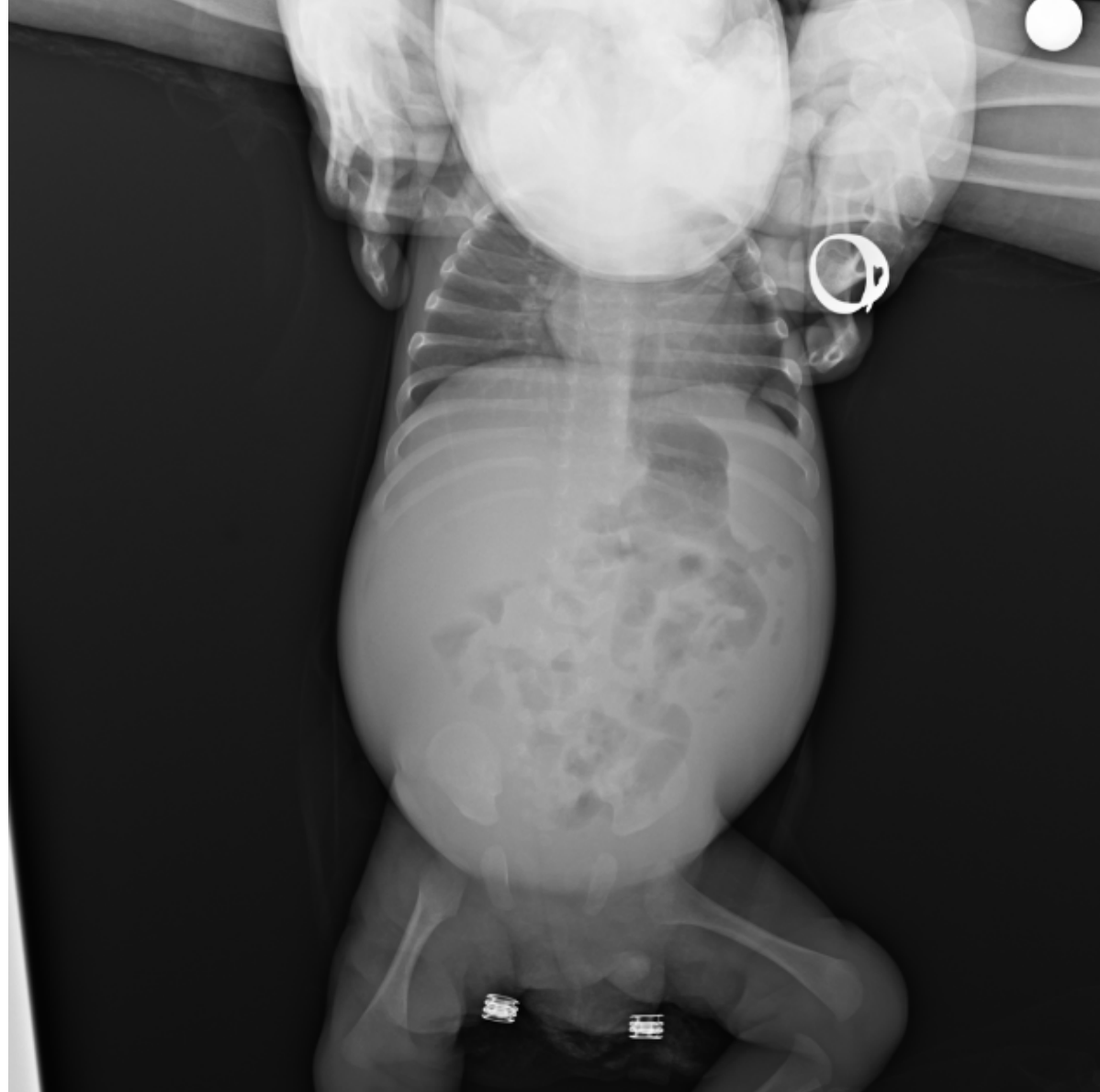
Protein +

Bilirubin - NEGATİF(-)

Keton - NEGATİF(-)

Nitrit - NEGATİF(-)

Görüntüleme

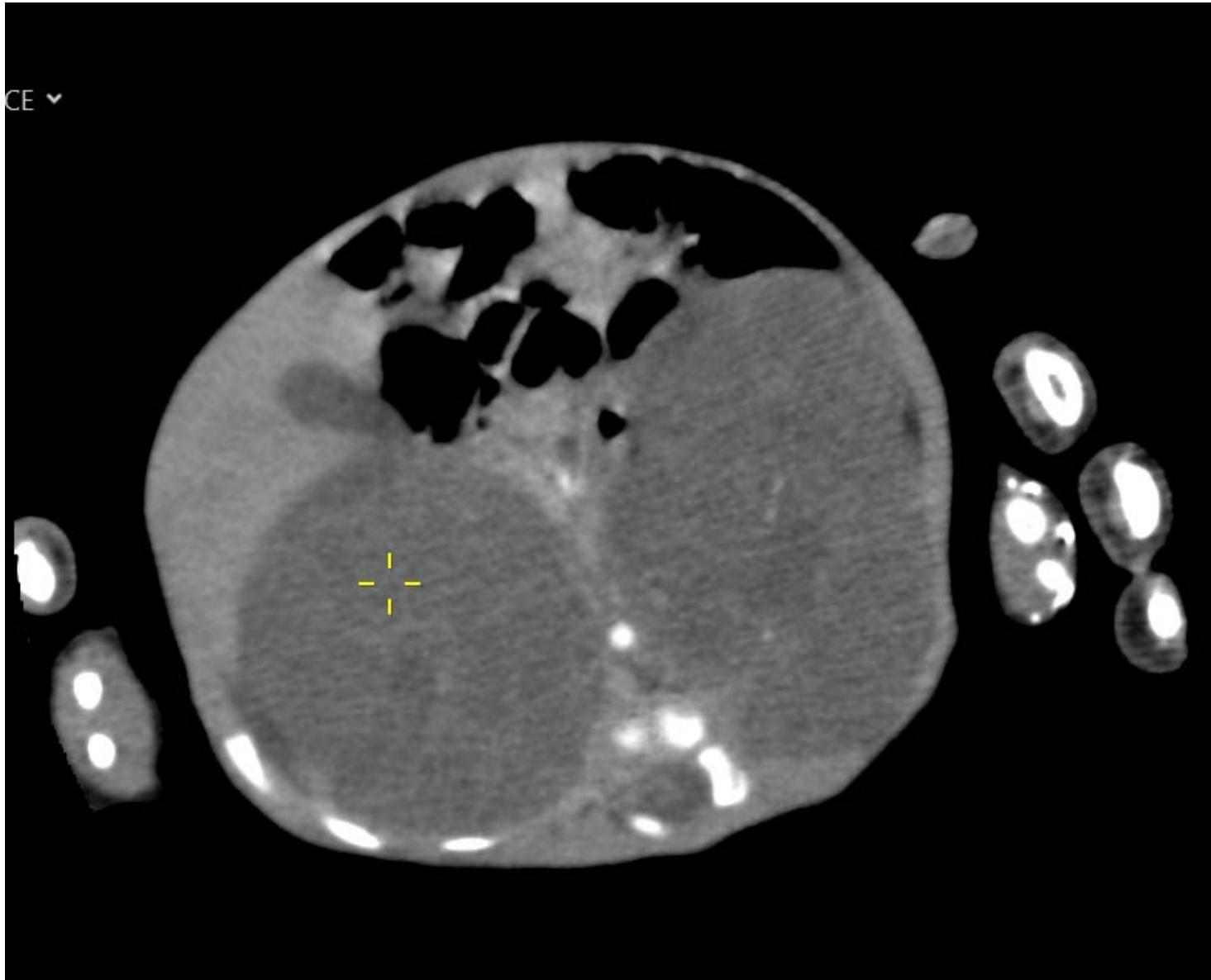


Görüntüleme

Batın USG ve batın BT:

- **Her iki böbrek boyutları belirgin artmıştır.** Bağırsakları anteriora deplase görünümündedir. Pelvikaliksiyel sistem dilate görünümündedir.
- **Parankimde multiple millimetrik kistik lezyonlar izlenmektedir.Parankim ekojenitesi artmıştır.**
- **Karaciğer parankiminde segment 7 de büyüğü 10 mm 2 adet, segment 8'de daha küçük boyutlu 1 adet düşük dansiteli lezyonlar izlenmektedir.**

Batin BT



PATOLOJİK BULGULAR

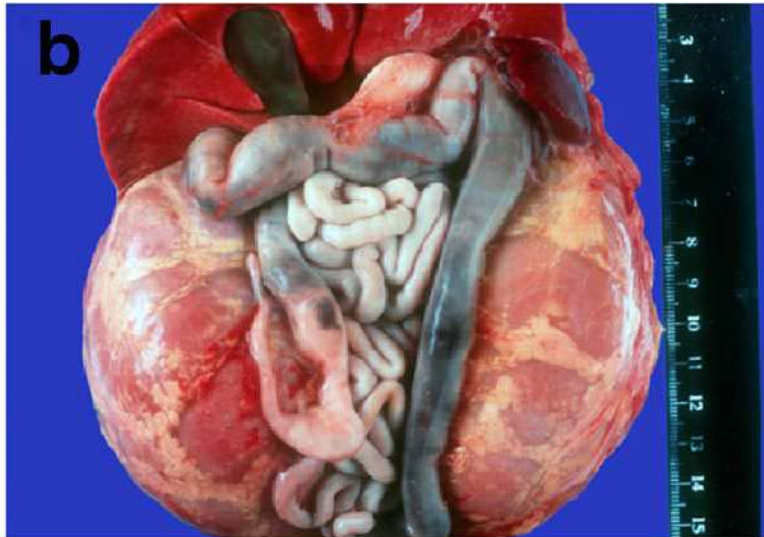
- Karında ele gelen kitle**
- Her iki böbrek boyutları belirgin artmıştır.
Parankimde multiple millimetrik kistik
lezyonlar izlenmektedir.**
- Karaciğerde 3 tane milimetrik lezyon**

- **ÖN TANILAR???**
- **Ek tetkik??**

- Polikistik böbrek hastalığı
- infantil nefronofitizis
- Wilms tümörü
- Nöroblastom

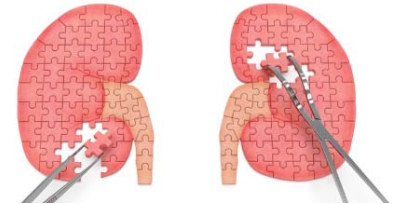
- Spot idrarda prot/kr :2,9
- 24 saatlik idrar prot/kr :32mg/m²/saat
(nefritik düzeyde proteinüri)
- Hastamızın takiplerinde solunum sıkıntısı,
saturasyon düşüklüğü ve bradikardisi gelişti.
Entübe edildi.
- Akciğer filmi tekrarlandı. Hipoplazik akciğer
tespit edildi.

OTOZOMAL RESESİF POLİKİSTİK BÖBREK HASTALIĞI



OTOZOMAL RESESİF POLİKİSTİK BÖBREK HASTALIĞI

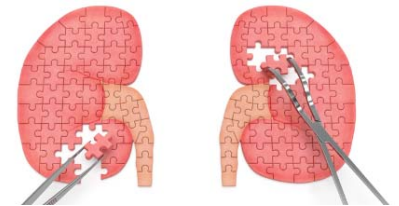
- Otozomal resesif polikistik böbrek hastalığı (OR-PBH) primer olarak sadece böbrekler ve karaciğer tutulumu ile seyreden böbreğin kistik hastalığıdır.
- Yaklaşık olarak 20.000 canlı doğumda 1 görülür.
- Erkekler ve kızlar eşit derecede etkilenir.
- İnfantların kesin tanı koyulamadan ilk bir kaç günde özellikle akciğer sorunları nedeniyle yaşamlarını yitirmelerinden dolayı hastalığın sıklığı ve insidansı net olarak bilinmemektedir.



- “Potter” fenotipi sergiler (amniyotik sıvı eksikliği ve böbrek yetmezliği ile ilişkili bir grup özelliği ifade eder).
- Genişlemiş böbrekler, pulmoner hipoplazi, karakteristik yüz
- OR-PBH tarihsel olarak başlangıçta infantil tip polikistik böbrek hastalığı olarak isimlendirilmiştir.



- PKHD1 (Polycystic kidney and hepatic disease) geninde (6.kromozom) mutasyon sonucu oluşur.
- PKHD 1 geni protein ürünü fibrokistin/poliduktin'dır.
- Fibrokistin/poliduktin tubüler farklılaşma ve tubüler yapının korunmasında rol alır.

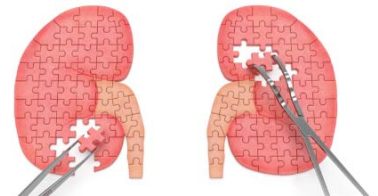


Patogenez

- Renal tubüllerin kistik dilatasyonları ile karakterizedir.
- Toplayıcı tubüller etkilenmekte ve kistler bu tubüllerin dilatasyonu sonrasında ortaya çıkmaktadır.
- Kistleri oldukça küçük ve makroskopik olarak izlenemeyen tipik mikrokistlerdir.
- Tüm toplayıcı tubüller tutulmakta ve renal korteksten renal medullaya uzanan fuziform dilatasyonlar ortaya çıkmaktadır.



- **PKHD 1 gen mutasyonuna sekonder gelişen temel mekanizmalar;**
 - ✓ Renal tubül epitelyum hücrelerinde primer silya yapısı ve aktivitesinde bozulma
 - ✓ Renal tubül epitelyum hücrelerinin hücre-sel yüzey polaritesinde bozulma
 - ✓ Renal tubül epitelyum hücrelerinde hücre-hücre ve hücre-ekstrasellüler matriks etkileşimlerinde bozulma



Klinik prezentasyon ve bulgular

- Etkilenen hastaların yaklaşık yarısında tanı prenatal dönemde koyulmaktadır.
- Hastalık yaklaşık olarak % 30-40 gibi yüksek oranda perinatal mortaliteye neden olmaktadır.
- Hastalığın prenatal dönem bulguları büyümüş ekojen böbrekler ve oligohidramniyozdur.

- Yenidoğanda ve infantlarda batında palpe edilebilir büyük kitle (büyümüş böbrekler nedeniyle) ve değişik derecelerde solunum sıkıntısı (pulmoner hipoplazi ile ilişkili) yer alır.
- Ciddi etkilenen yenidoğanlarda doğum sonrası yaşamla bağdaşmayan ileri derecede pulmoner hipoplazi izlenir.
- İlk bir ayında hayatta kalmayı başaran hastaların bir yıllık sağ kalım oranları % 92-95 arasındadır.

Böbrekler;

- ✓ İleri derecede büyük
 - ✓ Parankim ekojenitesinde artma
 - ✓ Kortikomeduller ayrımın kaybolması
 - ✓ Mikrokist (<2mm)
 - ✓ Fuziform şekilldeki kistik tubuller
 - ✓ İnterstisyel ödem ve duktal ektazi nedeniyle sağlam glomerül ve tubuler yapıların zarar görmesi
-
- ✓ Hastalarda ciddi sistemik hipertansiyon (intrarenal RAAS aktivasyonu) , böbrek fonksiyon bozuklukları (poliüri, polidipsi,pyüri,hematüri,proteinüri), portal hipertansiyon ve hiponatremi görülebilir.

Karaciğer;

- Asemptomatik mikroskopik anormalliklerden konjenital hepatik fibrozise kadar değişken yelpazede
 - Biliyer disgenezis ve periportal fibrozis (Caroli hastalığı)
 - Hepatomegali
 - Splenomegali
 - GÖ varisler
 - Koledok kisti
 - Bakteriyel kolanjit
-
- 40 yaşına ulaşan hastalarda hepatik tümörler, özellikle kolanjiokarsinom riski artmıştır.

Tanı

Ultrasonografi

- Hastalık tipik olarak; kortikomeduller diferansiyasyon kaybı nedeniyle meduller hiperekojenite gösteren ve çok sayıda mikrokiste sekonder simetrik büyümüş çift taraflı ekojen böbrek bulgularıyla rutin prenatal ultrasonografi incelemesi esnasında saptanır.
- Fetal azalmış idrar çıkışına sekonder oligohidramniyoz izlenebilir.

- Hastalıkta karaciğer normal veya artmış boyutlarda izlenebilir ve genellikle böbreklerden daha hipoekojen izlenir.
- Dilate intrahepatik safra yolları izlenebilir.
- Yaş arttıkça portal fibrozis ortaya çıkarak hepatosplenomegali ve artmış karaciğer ekojenitesi izlenir.

- Manyetik rezonans (MR) ve bilgisayarlı tomografi (BT) gibi diğer görüntüleme yöntemleri tanıda yararlı olabilir.
- MR, hiperintens T2 ağırlıklı kesitler genişlemiş böbrekleri gösterir.
- MR ayrıca, safra kanalı ektazisi ve portal fibrozu gösterir.
- BT, kistlerin ultrasondan daha iyi görüntülenmesini sağlar.

Genetik tanı

- Son yıllarda PKHD 1 geninin tanımlanmasıyla direkt DNA sekans analizi ile genetik tanı mümkün hale gelmiştir.
- Genetik tanı için değerlendirilen tüm allellerin %80-87' sinde anne ve babadan gelen her iki allelede de mutasyon izlenmiştir.
- En sık missense mutasyonlar izlenmektedir.

- Tipik olarak 2 missense mutasyonu olan hastalar ciddi şekilde etkilenir ve perinatal veya neonatal mortalite gösterir.
- 1 adet missense mutasyonu olan hastalar daha az etkilenme eğilimindedir ve yenidoğan döneminde hayatta kalma olasılığı daha yüksektir.

- Son zamanlarda, OR-PKH'nin orta derecede klinik seyri olan hastalarda DZIP1L (daz interacting protein 1) gen bölgesindeki mutasyonlar tanımlanmıştır.
- DZIP1L, diğer PKH proteinleri gibi böbrek silyalarındaki, sentrioller ve bazal cisimlerin distal ucunda lokalize olan bir geçiş zonu proteinini kodlar.
- Şimdiye kadar yapılan çalışmalarda, DZIP1L mutasyonlarını barındıran hastaların kliniği ılımlı olarak seyretmiştir.

Tedavi

Solunum sistemi bozukluklarının tedavisi

- Pulmoner hipoplazili yenidoğanlarda solunum yetmezliği varlığında mekanik ventilasyon gerekmektedir.
- İleri derecede büyümüş böbreklerin diyafram basısı ile ortaya çıkardığı solunumsal sorunlar veya beslenme zorlukları nedeniyle bazen tek taraflı ya da çift taraflı nefrektomi seçeneği uygulanabilir.

Böbrek bozukluklarının tedavisi

- Oliguri veya anurili yenidoğanlarda yaşamın ilk birkaç gününde peritoneal diyaliz gerekebilir.
- Dehidratasyonun erken tanı ve tedavisi kritik önem taşır.
- Sistemik hipertansiyon varlığında anjiotensin dönüştürücü enzim (ACE) inhibitörleri veya anjiotensin 2 reseptör blokerleri (ARB) tercih edilen ilaçlardır.

Karaciğer bozukluklarının tedavisi

- Safrayolları disfonksiyonu ile karakterize karaciğer tutulumunda tedavinin temel amacı yağda çözünen vitaminler ve çeşitli besinlerin malabsorbsiyonunu önlemektir.
- Yağda eriyen vitamin eksikliği veya yeterli kalori ile beslenmeye rağmen düşük vücut ağırlığı varlığında ya da Caroli hastalığı saptandığında sentetik safrasıitleri diyeteye eklenmelidir.

- Sağ üst kadranda ağrısı ve inatçı ateş varlığında asendan kolanjit akla getirilmeli ve antimikrobiyal tedavi planlanmalıdır.
- Kolanjit ayırıcı tanısında artmış alkalenfosfataz (ALP) ve gama glutamiltransferaz (GGT) seviyelerinin gösterilmesi yardımcı olabilir.
- Portal hipertansiyona sekonder gelişen özofagus varislerinde skleroterapi önerilmez. Porto-sistemik şant yapılabilir.
- KC nakli böbrek naklinden önce ya da böbrek nakli ile birlikte yapılabilir.

Büyüme-gelişme bozukluklarının tedavisi

- Büyümüş böbreklerin veya portal hipertansiyona sekonder büyümüş karaciğer ve dalağın mideye basısı nedeniyle beslenme güçlükleri ortaya çıkabilir.
- Nazogastrik tüp veya gastrostomi ile beslenme sağlanabilir.

- Teşekkürler..

